



Лабораторная служба Хеликс
 Контакт-центр: 8 (812) 309 12 21, 8 800 700 03 03
 Информация в интернете: www.helix.ru

Лицензия: ЛО-66-01-005901 от 05.04.19 г.
 Код в реестре внешнего контроля качества:
 EQAS: 8659; RIQAS: 272731; ФСВОК: 5871

Хеликс – единственная лаборатория в СНГ, сертифицированная по международным стандартам качества:



ЗАКАЗ №:

ЗАРЕГИСТРИРОВАН:

ЗАКАЗЧИК:

Место взятия биоматериала:

Договор:

Организация:

Врач:

ПАЦИЕНТ: Фамилия:

Имя:

Отчество:

Пол:

Возраст:

Образец №:

Вид материала: Венозная кровь

Дата и время взятия образца:

Валидация (врач):

Название/показатель	Результат	Референсные значения *
Генодиагностика синдрома MEN 1, 2A, 2B и семейного рака щитовидной железы (MEN - 2 экзона и RET ген 6 экзонов)		
Метод и оборудование: Полимеразная цепная реакция (ПЦР)		
Результат	Мутаций в экзонах 10, 11, 13-16 гена RET и экзонах 2, 10 гена MEN1 обнаружено не было	Мутаций в экзоне 10,11,13-16 гена RET и экзонах 2,10 гена MEN1 не обнаружено

* - Референсные значения приводятся с учетом возраста, пола, фазы менструального цикла, срока беременности.

Интерпретацию полученных результатов проводит врач в совокупности с данными анамнеза, клиническими данными и результатами других диагностических исследований.

Отчет создан:

Заведующая лабораторией:



/И.И. Скибо/

СПРАВОЧНАЯ ИНФОРМАЦИЯ. ГЕНЕТИЧЕСКИЙ АНАЛИЗ



42-091 Генодиагностика синдрома MEN 1, 2A, 2B и семейного рака щитовидной железы

i МНОЖЕСТВЕННЫЕ ЭНДОКРИННЫЕ НЕОПЛАЗИИ (МЕН 1, 2A, 2B, СЕМЕЙНЫЙ РЦЖ)

Множественные эндокринные неоплазии (МЭН) представляет собой наследственное аутосомно-доминантное заболевание. МЭН 1 типа характеризуется комбинацией опухолей паращитовидной железы, гастроэнтеропанкреатической эндокринной системы и аденомы передней доли гипофиза. Данное заболевание обусловлено наличием инактивирующих мутаций в гене MEN1. Наличие мутаций в данном гене обнаруживаются у 70-95% пациентов с МЭН 1 типа. Наиболее распространенными являются мутации в экзонах 2 и 10. Отсутствие мутаций значительно снижает вероятность диагноза, но не исключает МЭН 1 типа.

Множественная эндокринная неоплазия 2 типа подразделяется на три подтипа: МЭН 2A, МЭН 2B и семейный медуллярный РЦЖ. Медуллярный рак щитовидной железы встречается во всех подтипах МЭН 2 типа. При МЭН 2A также может отмечаться феохромоцитома (50%) и аденома/гиперплазия паращитовидной железы. При МЭН 2B помимо медуллярного рака щитовидной железы наблюдается феохромоцитома (50%), невромы слизистых оболочек губ и языка, а также марфаноидный габитус. МЭН2 обусловлен наличием мутаций в гене RET. В соответствии с The National Comprehensive Cancer Network (2018) рекомендовано проведение секвенирования экзонов 10,11,13-16. Отсутствие патогенных мутаций в указанных экзонах исключает наличие у пациента МЭН 2 типа на более чем 95%.

ГЕНЕТИЧЕСКИЕ МАРКЕРЫ

ГЕН	Генетический маркер	Клиническое значение
<i>MEN1</i> Multiple endocrine neoplasia 1 OMIM ID: 613733	мутации в экзонах 2, 10	Патогенные мутации во 2 и 10 экзонах гена MEN1 является причиной развития множественной эндокринной неоплазии 1-го типа.
<i>RET</i> Rearranged during transfection proto-oncogene OMIM ID: 164761	мутации в экзонах 10,11,13-16	Патогенные мутации в 10, 11, 13-16 экзонах гена RET являются причиной развития множественной эндокринной неоплазии 2-го типа (МЭН 2A, МЭН 2B и семейный медуллярный РЦЖ).

Результат генетического исследования не является диагнозом и должен интерпретироваться врачом-специалистом в комплексе с анамнезом, клиническими, лабораторными и, при необходимости, другими генетическими данными.